

資料 3 : 参考文献

- ¹ Orphanet , EURORDIS-Rare Diseases Europe , The National Rare Diseases Office of Ireland 'Rare is not rare' New scientific paper confirms 300 million people living with a rare disease worldwide :
https://download2.eurordis.org/pressreleases/PrevalencePaper_JointStatement_170919_Final.pdf
- ² 「希少疾患_誰も置き去りにしない未来を創る」 :
https://www.jpma.or.jp/globalhealth/status_effort/2018/lofurc0000002tc7-att/2018_03.pdf#page=1
- ³ ASrid が考える希少・難治性疾患分野の 10 の「ない」 : <https://asrid.org/>
- ⁴ 「日本における希少疾患の現状 : 認知度・QoL 向上に向けた課題と取り組み」 : https://www.cslbehring.co.jp/-/media/shared/economist-white-paper/jpn_snapshot_a4_digital-japan.pdf
- ⁵ 「日本における希少疾患の課題」 : <https://www.takeda.co.jp/patients/rd-support/wp/>
- ⁶ 一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会, 「難病患者等の日常生活と福祉ニーズに関するアンケート調査」 :
<https://nanbyo.jp/tyosa/>
- ⁷ 特定非営利活動法人 ASrid, 「希少・難治性疾患 国内調査 (COVID-19)」 :
https://asrid.org/covid19_reports_japan
- ⁸ Global Gens : <https://globalgenes.happyfox.com/kb/article/7-exploring-treatment-options-for-rare-disease-pediatric-palliative-care/>
- ⁹ U.S. FOOD & DRUG ADMINISTRATION, Developing Products for Rare Diseases & Conditions :
<https://www.fda.gov/industry/medical-products-rare-diseases-and-conditions> (参照 2022-02-10)
- ¹⁰ European Medicines Agency, Orphan designation: Overview : <https://www.ema.europa.eu/en/human-regulatory/overview/orphan-designation-overview> (参照 2022-02-10)
- ¹¹ IFPMA, RARE DISEASES: shaping a future with no-one left behind :
<https://www.healthpolicypartnership.com/app/uploads/Rare-diseases-Shaping-a-future-with-no-one-left-behind.pdf>
- ¹² 厚生労働省, 令和 3 年 11 月 1 日施行の指定難病 :
<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>
- ¹³ 難病情報センター, 令和 2 年度 特定医療費 (指定) 受給者証所持者数 :
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5354>
- ¹⁴ Moeko Isono, Minori Kokado, Kazuto Kato (2022), Why does it take so long for rare disease patients to get an accurate diagnosis?—A qualitative investigation of patient experiences of hereditary angioedema, : <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0265847>
- ¹⁵ 国立精神・神経医療研究センター, スティグマについて :
<https://www.ncnp.go.jp/nimh/chiiki/about/stigma.html>

- ¹⁶ 医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律, 第六十七条, 第六十八 :
<https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=335AC0000000145>
- ¹⁷ 厚生労働省医薬・生活衛生局医薬安全対策課, 事務連絡 (令和2年3月31日) :
<https://www.pmda.go.jp/files/000234624.pdf>
- ¹⁸ 平成30年12月の規制改革会議 医療・介護ワーキング・グループ : <https://www8.cao.go.jp/kisei-kaikaku/suishin/meeting/wg/iryoku/20181220/181220iryoku01-2-1.pdf>
- ¹⁹ 医薬産業政策研究所, ドラッグ・ラグ : 未承認薬は日本のアンメット・メディカル・ニーズに応えるか? (政策研ニュース No.66 2022年7月) : <https://www.jpma.or.jp/opir/news/066/pdf/pdf-02-01.pdf>
- ²⁰ 医薬産業政策研究所, ドラッグ・ラグ : 国内未承認薬の状況とその特徴 (政策研ニュース No.63 2021年7月) : <https://www.jpma.or.jp/opir/news/063/pdf/pdf-08-01.pdf>
- ²¹ 独立行政法人 医薬品医療機器総合機構, ICH-E5 民族的要因 : <https://www.pmda.go.jp/int-activities/int-harmony/ich/0027.html>
- ²² 英国 National Institute for Health Research (NIHR) の助言機関「INVOLVE」による Patient and Public Involvement の定義 : 「An active partnership between patients and the public and researchers in the research process, rather than the use of people as 'subjects' of research. Patient and public involvement in research is often defined as doing research 'with' or 'by' people who use services rather than 'to', 'about' or 'for' them. This would include, for example, involvement in the choice of research topics, assisting in the design, advising on the research project or in carrying out the research.」 : INVOLVE supports public involvement in NHS, public health and social care research
- ²³ 公益財団法人難病医学研究財団, 難病情報センターホームページ : <https://www.nanbyou.or.jp/>

難病・希少疾患タスクフォース

資料作成者

| | | |
|--------------|--------|----------|
| 武田薬品工業株式会社 | 石田 雅大 | (リーダー) |
| 中外製薬株式会社 | 大崎 真一郎 | (サブリーダー) |
| アステラス製薬株式会社 | 小泉 一二三 | (サブリーダー) |
| ファイザー株式会社 | 河田 将司 | (サブリーダー) |
| 田辺三菱製薬株式会社 | 田村 浩司 | (サブリーダー) |
| 武田薬品工業株式会社 | 御内 寛之 | (サブリーダー) |
| 武田薬品工業株式会社 | 植村 太郎 | |
| 中外製薬株式会社 | 丸山 義人 | |
| イーザイ株式会社 | 小山 則行 | |
| キッセイ薬品工業株式会社 | 竹内 晋二 | |
| 協和キリン株式会社 | 淵辺 憲一 | |
| サノフィ株式会社 | 田中 智之 | |
| サノフィ株式会社 | 中澤 久弥 | |
| 塩野義製薬株式会社 | 岸本 一幸 | |
| 住友ファーマ株式会社 | 林 慧 | |
| 住友ファーマ株式会社 | 小林 正次 | |
| 第一三共株式会社 | 庭田 祐一郎 | |
| 第一三共株式会社 | 深堀 広子 | |
| 田辺三菱製薬株式会社 | 植田 正樹 | |
| ファイザー株式会社 | 軽森 俊之 | |

監修

| | | |
|------------|-------|--------|
| 武田薬品工業株式会社 | 岩下 圭二 | (担当幹事) |
| 田辺三菱製薬株式会社 | 谷藤 道久 | (担当幹事) |
| 中外製薬株式会社 | 藤原 尚也 | (担当幹事) |